

Invaginación gastroduodenal y síndrome de Peutz-Jeghers

Gastroduodenal invagination and Peutz-Jeghers syndrome

Sr. Editor:

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por máculas pigmentadas en la piel y la mucosa oral, y pólipos gastrointestinales múltiples de tipo hamartomatoso. La localización más frecuente de las lesiones polipoideas es el yeyuno e íleon pero también pueden presentarse en estómago, duodeno y colon. Es poco frecuente en la infancia y la clínica de presentación suele ser como invaginación o sangrado intestinal.

Presentamos el caso de un niño con SPJ que debutó como una invaginación gastroduodenal, localización inusual ya que la mayoría de las invaginaciones son intestinales y solo hay descritos 5 casos en la literatura.

Varón de 7 años, que acude al hospital por dolor abdominal, vómitos no biliosos y estreñimiento de varios días de evolución. El paciente presenta historia previa de dolor abdominal recurrente y anemia ferropénica crónica. En los antecedentes familiares destaca la presencia de poliposis colónica en el padre. En la exploración física se observa palidez cutáneo-mucosa, lentiginosis en la mucosa oral y labial, y abdomen con distensión epigástrica.

La analítica solo muestra elevación moderada de amilasa 292 U/l (19-161 U/l). Se realiza tránsito intestinal con contraste en el que se observa obstrucción a la salida del estómago con acortamiento antral y defecto de llenado de la segunda porción duodenal (fig. 1). La laparotomía confirma la invaginación gastroduodenal (fig. 2) y la presencia de dos pólipos sésiles de 3 x 5 cm y 4 x 2 cm, realizándose una desinvaginación manual y gastrostomía antral con exéresis de las lesiones polipoideas. El estudio anatomopatológico es compatible con pólipos de tipo hamartomatoso. La recuperación del paciente es satisfactoria y a lo largo de su seguimiento se han observado numerosos pólipos en el estómago, el duodeno, el colon y el sigma, sin que haya presentado nuevas complicaciones.



Figura 1 Tránsito intestinal con contraste: obstrucción a la salida del estómago con acortamiento antral y defecto de llenado de la segunda porción duodenal.

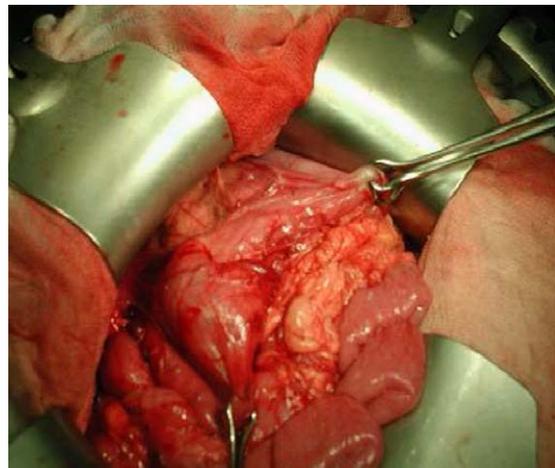


Figura 2 Invaginación gastroduodenal con dilatación gástrica proximal.

La prevalencia estimada del SPJ es de 1 cada 8.300 a 1 cada 280.000 personas¹. Se transmite de forma autosómica dominante, con una penetrancia variable, aunque en el 25% de los pacientes se produce por mutaciones de novo². Está causado por mutaciones en el gen *STK11* (también llamado *LKB1*) localizado en el cromosoma 19p13.3. El gen *STK11* codifica una serina-treonina cinasa que actúa como supresor de tumores³. Las mutaciones de este gen se detectan en más del 50% de los individuos con SPJ y su ausencia en familias con diagnóstico clínico de SPJ sugiere que puede haber otro locus genético causante del SPJ⁴.

El diagnóstico se realiza por la presencia de pólipos hamartomatosos confirmados histológicamente y al menos dos de los siguientes criterios clínicos: historia familiar, hiperpigmentación y pólipos en el intestino delgado⁵.

Histológicamente, se caracterizan por poseer un eje conectivo fino y muy ramificado que contiene músculo liso y les confiere un aspecto arborescente.

Las máculas pigmentadas están presentes en el 95% de los pacientes⁵ y son más frecuentes en labios, mucosa bucal y área periorbitaria, aunque también pueden aparecer en los dedos, palmas, plantas y mucosa perianal e intestinal. La mediana de edad de comienzo de los síntomas es a los 13 años y los más frecuentes son dolor abdominal, invaginación y obstrucción del intestino delgado, sangrado rectal y anemia. Presentan múltiples pólipos hamartomatosos que se localizan preferentemente en el intestino delgado, aunque también pueden estar situados en estómago, colon y recto⁶, y son causa de dolor abdominal recurrente a causa de invaginaciones. También se han descrito pólipos en otras localizaciones, como nasofaringe, vesícula biliar y vejiga urinaria.

El tratamiento de los pólipos obstructivos debe ser endoscópico siempre que sea posible, o mínima resección intestinal para reducir el riesgo de síndrome de intestino corto y otras complicaciones.

El SPJ predispone a cáncer, fundamentalmente en la edad adulta, de origen tanto gastrointestinal como extraintestinal². El riesgo de cáncer a lo largo de la vida varía entre el 37 y el 93% en comparación a la población general⁷.

En los niños con SPJ el cribado endoscópico mediante colonoscopia se recomienda cada 3 años comenzando cuando aparecen los síntomas o en la adolescencia temprana si no hay síntomas. A partir de los 10 años se recomienda endoscopia alta bianual y exploración radiológica con bario del aparato digestivo superior².

En la literatura hay numerosos casos descritos de invaginación intestinal en el SPJ pero se han descrito solo 5 casos de obstrucción a la salida del estómago debido a invaginación gastroduodenal por pólipos gástricos en el SPJ, solo uno de ellos en la infancia^{6,8-11}. El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras causas de obstrucción a la salida del estómago, como enfermedad ulcerosa péptica, vólvulo, ingestión de cáusticos, estenosis pilórica, tumores o seudquistes pancreáticos.

Aunque se trata de un síndrome poco frecuente, puede manifestarse en la infancia, por lo que debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de pacientes con historia familiar positiva que presenten síntomas obstructivos o sangrado intestinal.

Bibliografía

1. Lindor N, McMaster M, Lindor C, Greene MH. Concise handbook of familial cancer susceptibility syndromes-second edition. J Natl Cancer Inst Monographs. 2008;38:1-93.
2. Barnard J. Screening and surveillance recommendations for pediatric gastrointestinal polyposis syndromes. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2009;48:575-8.
3. Gammon A, Jasperson K, Kohlmann W, Burt RW. Hamartomatous polyposis syndromes. Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2009;23:219-23.
4. Boardman LA, Couch FJ, Burgart LJ, Schwartz D, Berry R, McDonnell SK, et al. Genetic heterogeneity in Peutz-Jeghers syndrome. Human Mutat. 2000;16:23-30.

5. Kopacova M, Tacheci I, Rejchrt S, Bures J. Peutz-Jeghers syndrome: Diagnosis and therapeutic approach. World J Gastroenterol. 2009;15:5397-408.
6. Corley DA, Uyeki TM, Cello JP. Gastrointestinal bleeding and gastric outlet obstruction from Peutz-Jeghers Polyposis diagnosis and treatment. West J Med. 1997;166:350-2.
7. Van Lier MGF, Wagner A, Mathus-Vliegen EMH, Kuipers EJ, Steyerberg EW, Van Leerdam ME. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: A systematic review and surveillance recommendations. Am J Gastroenterol. 2010;105:1258-64.
8. Wu YK, Tsai CH, Yang JC, Hwang MH. Gastroduodenal intussusception due to Peutz-Jeghers syndrome. A case report Hepatogastroenterol. 1994;41:134-6.
9. Utsunomiya J, Gocho H, Miyanaga T, Hamaguchi E, Kashi-mure A, Aoki N, et al. Peutz-Jeghers Syndrome: its natural course and management. Johns Hopkins Med J. 1975;136:71-82.
10. Boseto F, Shi E, Mitchell J, Predry J, Adams S. Gastroduodenal intussusception due to Peutz-Jeghers Syndrome in infancy. Pediatr Surg Int. 2002;18:178-80.
11. Chang S, Kalarickal J, Joshi V. Peutz-Jeghers Syndrome: A rare cause of gastric outlet obstruction. Clin Gastroenterol Hepatol. 2009;11:A20.

I. Rubio Gómez^{a,*}, F. Vázquez Rueda^b,
R. González de Caldas Marchal^a y J.J. Gilbert Pérez^a

^a Unidad de Gestión Clínica de Pediatría y Especialidades,
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^b Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica,
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: irenerubiogomez@hotmail.com
(I. Rubio Gómez).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.11.014

Tumor en el peroné de características radiológicas agresivas en un preescolar

Tumour in the fibula with aggressive radiological characteristics in an infant

Sr. Editor:

En pacientes con una lesión ósea, la más importante decisión diagnóstica es definir si dicha lesión es benigna o maligna. En el diagnóstico diferencial también deben considerarse las lesiones pseudotumorales. Las técnicas de radiología convencional siguen teniendo una importancia fundamental en el estudio de los tumores óseos. Los hallazgos radiológicos proporcionan una información diagnóstica importante respecto al comportamiento agresivo o no (tasa de crecimiento) de las lesiones subyacentes. Estas características, cuando se combinan con la información relacionada con la localización o la distribución en el esqueleto, permiten proporcionar uno o varios diagnósticos que son más probables para un determinado paciente. También es esencial la información clínica, incluida la edad del paciente complementada; en algunos casos, con datos de laboratorio.

Aunque la clínica y los hallazgos radiológicos nos permiten formular un diagnóstico razonable en la mayoría de los casos, ante una lesión ósea de características radiológicas agresivas, se precisa del estudio histopatológico reglado para confirmar el diagnóstico^{1,2}.

Presentamos el caso de un varón de 2 años y 11 meses, remitido a las consultas de oncohematología pediátrica y traumatología para estudio de una lesión ósea localizada en el peroné izquierdo. Tercer hijo de padres no consanguíneos, gestación a término, parto por cesárea por no evolución y en tratamiento ortopédico por pies valgos reductibles. Antecedentes familiares sin interés patológico. Quince días antes de la consulta, el niño sufre un traumatismo banal en esa pierna, presentando 48 h después fiebre de 38 °C axilar y deposiciones diarreicas que ceden espontáneamente. Dos días más tarde comienza con dolor en la región externa de la pierna izquierda que le impide la correcta deambulación. Durante este tiempo recibe, en régimen ambulatorio, antibioterapia con amoxicilina y claritromicina sin presentar mejoría; por lo que tras la realización de una radiografía AP y lateral de la pierna izquierda, en la que se objetiva una lesión lítica localizada en la diáfisis del peroné izquierdo de aproximadamente 6 cm, que rompe la cortical y con reacción perióstica (fig. 1), es remitido a nuestro hospital.